

Міністерство освіти та науки України  
Сумський державний університет  
Медичний інституту



# **АКТУАЛЬНІ ПИТАННЯ ТЕОРЕТИЧНОЇ ТА ПРАКТИЧНОЇ МЕДИЦИНИ**

## **Topical Issues of Clinical and Theoretical Medicine**

**Збірник тез доповідей**  
**IV Міжнародної науково-практичної конференції**  
**Студентів та молодих вчених**  
**(Суми, 21-22 квітня 2016 року)**

**ТОМ 1**

Суми  
Сумський державний університет  
2016

**Мета.** Проаналізувати фахову літературу щодо ролі генетичних перебудов у виникненні РАС.

**Матеріали і методи.** Аналіз доступних ресурсів мережі Internet, українських та іноземних фахових наукових періодичних видань, медичної бази даних MEDLINE за 2014-2016 рр. Використані методи інформаційного пошуку, бібліографічний, порівняльно-аналітичний.

**Результати.** Досліджено понад 200 генів, що беруть участь в патогенезі РАС. Це охоплює близько 1% функціональних генів людського геному (E. Shishido, 2014 )

Вставка 14 пар основ в нетранслюючу область HLA-G пригнічує ефективність HLA-G-опосередкованої імунної толерантності під час вагітності, що пов'язано з розвитком РАС (Guerini F.R. 2015 )

Виявлено вищу частоту гомозигот одонуклеотидного поліморфізму в гені CNTNAP2 у осіб з РАС в порівнянні з контрольною групою, що може бути використано як генетичний маркер РАС (Nascimento P.P. 2016 ).

Варіації de novo з втратою функції ДНК-зв'язуючого білка 8 пов'язані з підвищеним ризиком розвитку РАС (Stolerman E.S. 2016).

16p11.2 є найчастішою варіацією числа копій генів. Виявляється у однієї людини зі 100 з РАС, у однієї особи із 1000 здорових людей. (E. Shishido, 2014 )

Дизрегуляція мікроРНК-128 веде до порушень розвитку мозку, які лежать в основі зміни розміру мозку при РАС (W.Zhang, 2016).

Мішенню мікроРНК-980 є ген A2bp1. Внаслідок зниження експресії цього гена виникають РАС (Ronald L. Davis, 2016 ).

Дефект гену Shank3 спричиняє порушення взаємодії між нейронами, що пов'язано з симптомами РАС. За допомогою методів генної інженерії можна усунути симптоми шляхом увімкнення гена (G. Feng, 2016 ).

Активация нейрональної аутофагії коригує синаптичну патологію і дефіцит соціальної поведінки в моделях РАС з гіперактивною серин-треоніною протеїнкіназою (Tang G, 2014).

**Висновки.** РАС є мультифакторіальними розладами, в розвитку яких значне місце посідають генетичні перебудови, тому генетичні аспекти важливі для розуміння природи захворювання та пошуку методів боротьби з ним.

## ОСОБЛИВОСТІ ВИВЧЕННЯ ГЕНЕТИЧНИХ МАРКЕРІВ БРОНХІАЛЬНОЇ АСТМИ У ДІТЕЙ НА ТЕРЕНАХ УКРАЇНИ

*Кулібаба В.С., Лобода А.М.\**

*Сумський державний університет, кафедра сімейної медицини з курсами  
пропедевтики внутрішніх хвороб та ендокринології,  
кафедра педіатрії з курсом медичної генетики\**

Згідно доповіді Американської асоціації з просування науки за 2015 рік приблизно 5,5 мільйонів людей у всьому світі щорічно помирають передчасно через забруднення повітря. Так, в Китаї близько 1,6 мільйонів смертей протягом року пов'язано із забрудненням повітря, в Індії ця цифра сягає 1,3 мільйонів. Значна частина зазначених смертей спровокована бронхіальною астмою (БА). Щороку БА забирає в світі близько 2 мільйонів життів. Ця проблема немає кордонів, і потребує особливої уваги в суспільстві. Для вивчення БА світове суспільство витрачає щороку мільярди коштів, але, не дивлячись на доволі значні успіхи в лікуванні патології, існують прогалини в розумінні причин виникнення бронхіальної астми як мультифакторіального захворювання. Не тільки світова медична спільнота продовжує вивчати цю проблему, але і українські науковці активно приймають участь у дослідженнях, знаходячись на вістрі сучасної науки.

**Мета роботи.** Визначити, проаналізувати та систематизувати інформацію щодо досліджень генетичних маркерів бронхіальної астми в Україні.

**Матеріали та методи.** Матеріалом слугували публікації в періодичних медичних виданнях України, матеріали дисертаційних робіт вітчизняних медиків-науковців, матеріали науково - практичних конференцій, конгресів, з'їздів. Глибина наукового пошуку – 5 років.

**Результати.** Виявлено, що вивчення генетичних чинників розвитку БА в нашій країні базується на дослідженні ролі низки маркерів:

- група глутатіон - S - трансферази (GSTM1, GSTT1, GSTP1), що кодує синтез ферментів детоксикації ксенобіотиків II фази;
- C159T, відповідального за кодування CD14 рецептора (моноцитів, макрофагів, гранулоцитів), який впливає на продукцію прозапальних цитокінів залучених до процесів ремоделювання бронхів;
- Asp299Gly – ген, що відповідає за кодування TLR4 рецептора (моноцитів, макрофагів, гранулоцитів);
- mEPHX1 – ген синтезу ферментів I фази детоксикації ксенобіотиків;
- гени системи детоксикації – CYP1A1 (сімейства CYP1) (Ile462Val);
- гени цитокінів – IL4 (C-589T), IL17A (G-197A), IL17F (His-161 Arg) (причетні до захворювання не тільки на БА, але і на псоріаз та атопічний дерматит).

**Висновки:** Відповідно до отриманих матеріалів можливо стверджувати, що одними із найбільш досліджуваних в нашій країні є Asp299Gly та група глутатіон - S - трансферази (GSTM1, GSTT1, GSTP1). Менш досліджені гени системи детоксикації та гени цитокінів є потенційно перспективними групами генетичних маркерів, вивчення яких дасть змогу поглибити знання щодо генетики БА в умовах популяції країни.

## ПОРІВНЯЛЬНИЙ АНАЛІЗ АСОЦІАЦІЇ K121Q-ПОЛІМОРФІЗМУ ГЕНА *ENPP1* З РОЗВИТКОМ ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ 2-ГО ТИПУ В УКРАЇНСЬКІЙ ТА ІНШИХ ЄВРОПЕЙСЬКИХ ПОПУЛЯЦІЯХ

Марченко І. В., Удовиченко Б. Я., Гарбузова В. Ю.

Сумський державний університет, кафедра фізіології та патофізіології з курсом медичної біології

**Актуальність.** Ектонуклеотид пірофосфатази/фосфодіестерази 1 (*ENPP1*) – це фермент, що взаємодіє з  $\alpha$ -субодиницею рецептора інсуліну та інгібує наступну передачу сигналу інсуліну, за рахунок зменшення аутофосфорилування  $\beta$ -субодиниць. Кодується однойменним геном, що міститься у 6-й (6q22–23q) хромосомі, має 25 екзонів і 24 інтрони. Існують суперечливі данні щодо асоціації K121Q (rs1044498) поліморфізму 4 екзону гена *ENPP1* з розвитком цукрового діабету 2-го типу (ЦД 2-го типу) у багатьох популяціях світу.

**Мета дослідження** – дослідити асоціацію K121Q-поліморфізму гена *ENPP1* з розвитком ЦД 2-го типу в українській популяції та порівняти її з даними інших європейських досліджень.

**Матеріали і методи дослідження.** У дослідженні була використана венозна кров 163 хворих із ЦД 2-го типу. K121Q поліморфізм гена *ENPP1* визначали методом полімеразної ланцюгової реакції з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів. Отримані дані були порівняні з результатами європейських досліджень.

**Результати.** При генотипуванні хворих з ЦД 2-го типу за K121Q поліморфізмом гена *ENPP1* встановлено співвідношення гомозигот за основним алелем (K/K), що складає 65,0%, гетерозигот (K/Q) – 29,4% і гомозигот за мінорним алелем (Q/Q) – 5,6%. Порівняльний аналіз частоти алельних варіантів у роботах Meyre et al., Bacci et al., Grarup et al., Lyon et al., Weedon et al., Willer et al. з результатами наших досліджень, дав можливість встановити достовірну відмінність між їх розподілом в українській популяції та польській ( $P=0,001$ ), англійській ( $P=0,001$ ) і фінській ( $P=0,034$ ) популяціях. Відмінностей з іншими європейськими популяціями встановлено не було ( $P>0,05$ ).